

appunti di scienze

Titolo : cromosomi, cromosomi sessuali, la fusione dei gameti e lo zigote, malattie ereditarie, mutazioni

Il risultato della meiosi è la formazione di cellule riproduttive gamiche dette **gameti** aploidi (cellule germinali mature prodotte dalle **gonadi** : spermatozoo nell'uomo e cellula uovo nella donna) la cui fusione ([fecondazione e sviluppo](#)) porterà alla formazione dello **zigote** diploide, destinato a svilupparsi in un nuovo individuo. (in alcuni casi il gamete può impegnarsi in meccanismi di sviluppo senza l'intervento della fecondazione (partenogenesi maschile o femminile))

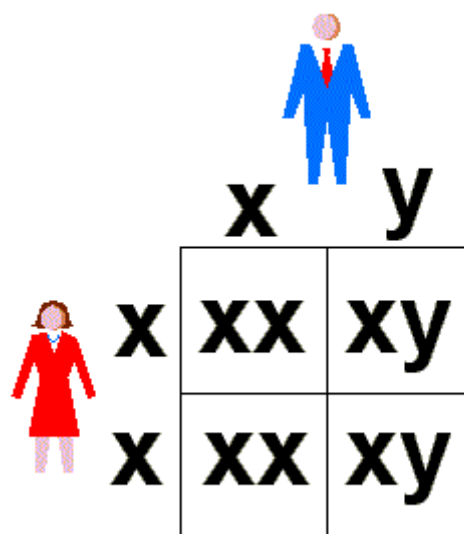
I cromosomi possono definirsi come strutture subcellulari che, contenendo in modo ordinato DNA e proteine, sono sede dei geni, responsabili della trasmissione dei caratteri. Nell'uomo si trovano 23 coppie di cromosomi ( 22 costituiti da cromosomi simili detti **autosomi**; 1 da cromosomi diversi detti **eterocromosomi**)

Gli eterocromosomi si dicono cromosomi sessuali in quanto gli specifici geni svolgono il ruolo principale di determinare le caratteristiche di sesso della specie.

Negli animali i cromosomi sessuali si trovano nel nucleo e possono essere costituiti da coppia di cromosomi omologhi nella femmina (cromosomi X) e non omologhi nel maschio (cromosoma X e cromosoma Y).

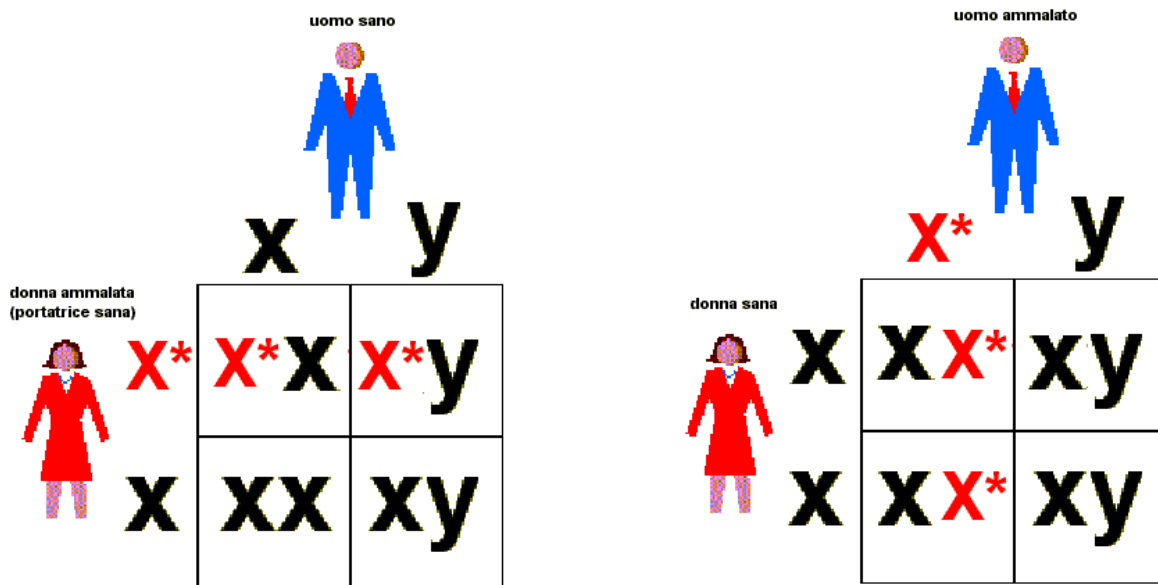
Il cromosoma y si distingue dall'x per le sue ridotte dimensioni

Da una semplice tabella a doppia entrata sarà possibile calcolare le probabilità della riproduzione del maschio e della femmina



**MALATTIE EREDITARIE**

Con la stessa tabella è anche possibile studiare in modo probabilistico il propagarsi di malattie (emofilia, daltonismo, talassemia...) dette ereditarie perché legate alla combinazione dei geni: il gene responsabile della malattia si trova solo nel cromosoma  $X^*$ .



Incrociando un maschio normale e una femmina portatrice sana si ottiene una prima generazione di maschi (per metà ammalati) e femmine (per metà portatrici sane)

Incrociando un maschio ammalato e una femmina sana si ottiene una prima generazione di maschi sani e femmine portatrici sane

### MUTAZIONI

Cause esterne possono provocare modifiche spontanee alla duplicazione del DNA : se l'errore modifica il gene ad esempio con la rottura del cromosoma e successiva rinsaldatura oppure si ha perdita o aggiunta di un intero cromosoma al patrimonio genetico, si verificano sindromi ben conosciute in medicina.

La Sindrome di Down ad esempio è dovuta alla presenza nel nucleo cellulare di tre copie del cromosoma 21 (trisomia 21).

La mutazione può anche avvenire in cellule somatiche come le cellule del sangue o della pelle: questi fenomeni sono molto importanti soprattutto perché sono alla base della evoluzione della specie.

da La Repubblica giovedì 24 febbraio 2005 – pag13

“...Il ginecologo Severino Antinori ribadisce che l’ocita fecondato non è geneticamente un embrione e su questo sono d’accordo anche gli scienziati cattolici, mentre un altro tecnico il genetista Dalla Piccola, afferma che un ovulo penetrato è considerato a tutti gli effetti un embrione ...”

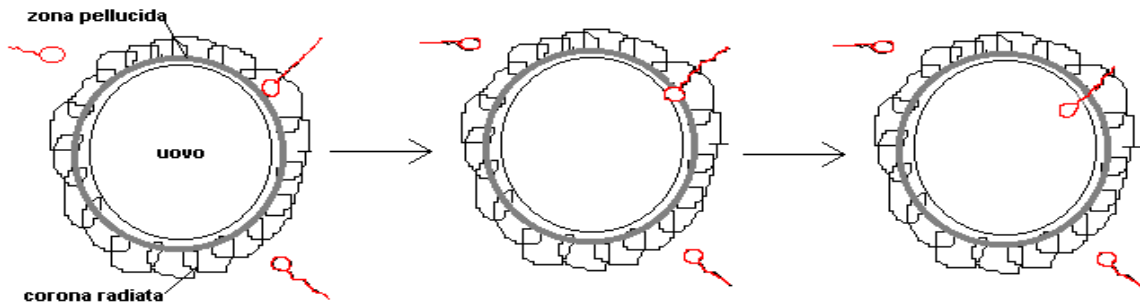
Fecondazione :

[fase presingamica :](#)

lo spermatozoo, con testa capsuliforme e flagello, fertilizza l’ovocita o oocita

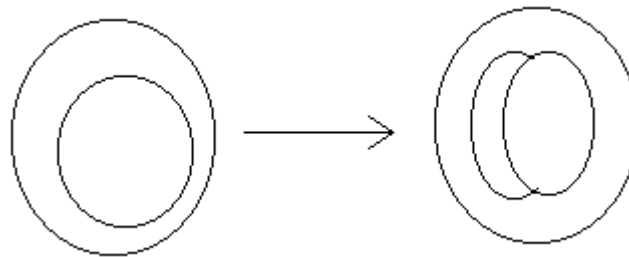
L’ingresso dello spermatozoo nella cellula uovo avviene con l’aiuto di enzimi acrosomiali ed è accompagnato dalla cosiddetta “onda di fecondazione” : nel punto in cui lo spermatozoo penetra nella cellula uovo si verifica un cambio di colore dal giallo al bianco che si propaga in pochi secondi sotto forma di onda a tutta la superficie della cellula. A questo punto viene inibita la possibilità di penetrazione di altri spermatozoi

nell'ocita. Prima della fase di segmentazione si evidenziano un pronucleo femminile ed un pronucleo maschile.

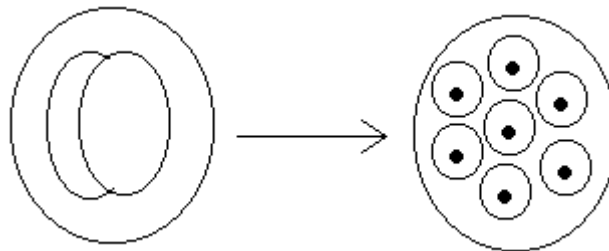


Fase singamica dello sviluppo: Sviluppo

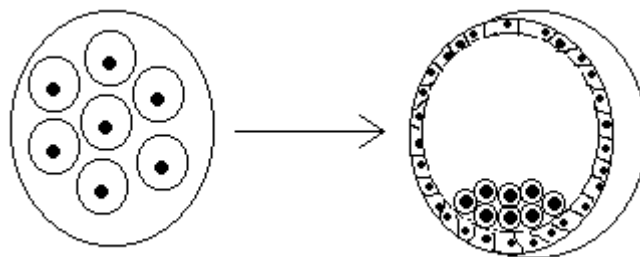
I fase : segmentazione : dopo 4 - 30 ore circa avviene la fusione tra i pronuclei e lo zigote inizia a produrre (embriogenesi) cellule sempre più piccole:



II fase dopo 4 giorni si ha formazione della morula che migra attraverso le tube di Falloppio verso la cavità uterina.



III fase : dopo 5- 6 giorni dalla fecondazione, nell'utero la morula ingrandisce trasformandosi in blastula (sfera cava (trofoblasto) la cui parte interna si chiama blastocisti) che dopo 2 giorni si insedierà nella parte più interna della parete uterina: l'endometrio



(Nel 1998 è apparso un articolo sulla rivista scientifica Science in cui Thomson ha annunciato di avere creato colture di [cellule staminali](#) embrionali umane. Questo ricercatore ha isolato cellule della massa cellulare interna da blastocisti umane in sovrannumero donate da pazienti che si erano sottoposte a cicli di fecondazione assistita)

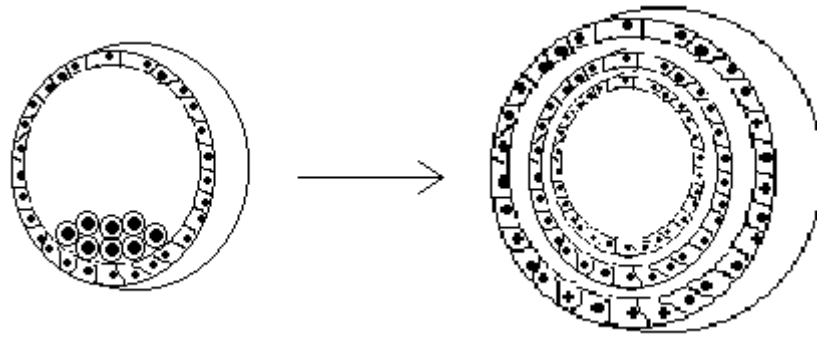
IV fase alla seconda settimana avviene passaggio allo stato di gastrula in cui si lentamente si evidenziano 3 strati :

**ectoderma** esterno (sist. nervoso ed apparato escretore)

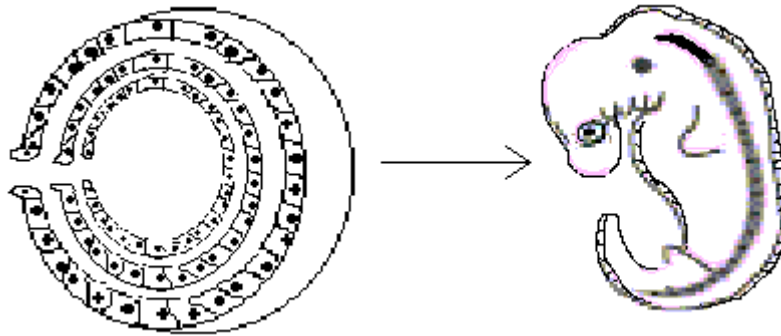
**mesoderma** intermedio (Muscoli. Scheletro sistema respiratorio ...)

**endoderma** ( pancreas, app. Digerente, polmoni...)

( il modello molto semplificato mostra i tre strati)



V fase : alla terza settimana si forma il tubo neurale, precursore del s.n.c., dei somiti, da cui derivano i muscoli e altri organi importanti, dei vasi sanguigni e della cavità digerente. Al termine del primo mese si possono già individuare i principali organi compreso il cuore che inizia a battere. Dopo 8 settimane si completa la fase detta di organogenesi e l'embrione, raggiunta la misura di 3 cm, è detto feto.



A 20 settimane si sviluppano gli organi sessuali, mentre a circa 30 settimane compaiono peli, capelli e il feto apre gli occhi. Nelle ultime settimane il feto modifica apparati respiratorio, circolatorio, mentre si irrobustiscono ossa e muscoli.

i.